

EuroBuzz 2014: Dag 3



Vår tredje og siste rapport fra 2014 European Huntington's Disease Network møtet i Barcelona

Av Dr Ed Wild den 12. oktober 2014

Redigert av Dr Jeff Carroll; Oversatt av Dr Jan Frich

Opprinnelig publisert 21. september 2014

Vår siste rapport fra European HD Network møtet. For første gang, vil video av mange presentasjoner, inkludert våre 'EuroBuzz' økter bli gjort tilgjengelig på nettet om kort tid.

08:09 - Denne morgensesjonen fokuserer på en av de mest spennende terapeutiske mulighetene - senking av huntingtin

08:10 - **Leslie Thompson** er interessert i hvordan små endringer i huntingtin proteinet bidrar til å påvirke omdannelsen av proteinet. Hvis vi kan forstå hvordan cellene normalt bli kvitt huntingtin, kan vi kanskje øke prosessen frem til medikamenter. Thompsons team utforsker en viktig metode som cellene bruker for å bli kvitt huntingtin kalt "SUMO-ylation" (helt sant). En annen måte å styrke celler med HS mutasjon på å hjelpe dem å lage proteiner mer nøye. Celler får proteiner til å gjøre mesteparten av arbeidet, ved å folde seg i komplekse former, men denne prosessen kan noen ganger gå galt. En element i celleproteinfolde maskineri kalles TRIC. Å gi cellene mer TRIC beskytter dem fra HS mutasjonen. Thompson utforsker nå forskjellige måter å få TRIC inn i hjernen, for å undersøke om dette kan være et behandlingsalternativ for HS.

08:27 - **Doug Macdonald** fra CHDI Foundation har jobbet i lang tid med medikamenter som har til hensikt å senke huntingtin. Huntingtin-senking er en av de mest spennende potensielle behandlinger for HS. Det endrede HS-genet blir brukt av cellen til å lage en kopi vi kaller en "budbringer RNA" som blir omgjort til et protein. Forvirret? Det finnes nå terapier som kan angripe hvert av disse nivåene - genet, budbringer og protein, for å forsøke å kvitte seg med dem. Så hvilken tilnærming vil fungere best for å redusere symptomer på HS? CHDI prøver, sammen med andre forskere, en rekke tilnærminger. Ett problem med alle tilnærmingene er hvordan skal vi vite om vi har redusert huntingtin nivåer? Fantastiske nye metoder gjør det mulig for forskere å telle individuelle kopier av huntingtin proteinet. Fordi teknikene er så følsomme, lar de forskerne måle



Leslie Thompson ved UC Irvine var blant dagens foredragsholdere. Hennes team studerer det muterte huntingtin proteinet og måter å redusere skaden den forårsaker

huntingtin i cerebrospinalvæsken, som hjernen bader i. Hvis vi kan få medikamenter inn i hjernen for å senke HTT, vil vi kanskje være i stand til å sikre at dette fungerer ved å ta prøver av spinalvæske. Tapping av spinalvæske er ikke trivielt, men det er mye enklere enn å gi bort hjernen din! CHDI arbeider med å utvikle høyteknologiske mål av hjernens funksjon som fungerer i HS-mus, i håp om at det vil virke også hos mennesker.

08:51 - **Jang-Ho Cha**, fra Merck og HDSA, presenterer utfordringer med kliniske studier ved HS. "Vårt mål: Behandling for HD. Hva kreves for å komme frem til dette målet?" Uten å gå via kliniske studier vil vi ikke få effektive behandlinger. Det er to typer forskning vi trenger for å få etablert kliniske studier - "klinisk" arbeid i mennesker, og "pre-klinisk" arbeid i laboratoriet. Underveis vil det være hull som tilsynelatende ser umulige ut, men hvis vi er flinke vil vi komme over. Når vi har funnet ut hvordan vi løser problemer i en studie, vil løsningene bidra til at det går raskere neste gang. Den første fasen av testing av et medikament kalles en 'fase 1' studie. Disse studiene gjøres kun for å undersøke om et medikament er trygt og tolereres godt. Biomarkører, målbare karakteristika i mennesker, bidrar til å holde de som utvikler medikamenter for HS 'på sporet'. Utvikling av medikamenter for multippel sklerose ble fremskyndet av utviklingen av MR-baserte biomarkører. Den raske aksellerasjonen i studier på MS har ført til 14 behandlinger for sykdom som tidligere ble ansett å være uhelbredelig. Hva er en 'fase 2' studie? En studie designet for å gi et "proof of concept" på at en behandling virker. Vi må tenke ulikt om legemidler utviklet for å forbedre HS-symptomer, og de vi tror kan forebygge sykdommen. Bedre måter å kvantifisere HS-symptomene vil føre til mindre, raskere og billigere studier. En 'fase 3' studie er utformet for å gi avgjørende bevis for at et stoff fungerer, og kan resultere i at det blir godkjent. "Ingen pasienter, ingen studer". Et engasjert og informert HS-samfunn er nødvendig for å gjennomføre de kliniske studiene vi trenger.

10:10 - **Prof Landwehrmeyer** sine tanker om å takle skuffelse og frustrasjon. Han siterer Churchill - "Veien til suksess er å gå fra fiasko til fiasko med uforminsket entusiasme"

10:22 - Landwehrmeyer forteller oss: Vi har sagt "Medikamentene kommer" i mange år – nå skjer det det endelig



Vi er å grensen til å ha behandling som kan virke - Jang-Ho Cha

Forfatterne har ingen interessekonflikter. For mer informasjon om våre publiseringsregler, se FAQ...



Ordliste

multippel sklerose en sykdom i hjernen og ryggmargen hvor episoder med betennelse forårsaker skade. Til forskjell fra Huntingtons sykdom er ikke MS arvelig.

RNA den kjemiske forbindelsen som likner på DNA, og som utgjør 'budskaps' molekylene som cellene bruker som en slags arbeidskopi av genene når de produserer proteiner.

HTT en forkortelse for genet som forårsaker huntingtons sykdom. Det samme genet er også kalt HS-genet og IT-15-genet

© HDBuzz 2011-2018. Innhold fra HDBuzz kan deles fritt under Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz er ikke en kilde for medisinsk rådgivning. Ytterligere informasjon er tilgjengelig på hdbuzz.net

Oppdatert 23. januar 2018 — Lastet ned fra <https://no.hdbuzz.net/176>